



캘리포니아 산전 선별검사 프로그램

## 제2삼분기 별액검사 결과

4종 표지 선별검사 또는  
통합 선별검사 또는  
전체 통합 선별검사

제2삼분기 혈액검사 결과:  
“18번 삼염색체증 양성”

이것은 태아에게 18번 삼염색체증이라는 선천성 기형이 있을 위험이 많다는 것을 의미합니다



# 귀

하는 산전 진료의 일부로 임신 15주와 20주 사이에 혈액 검사를 받았습니다. 또한 다음과 같은 검사를 받았을 수도 있습니다.

- 제1삼분기 혈액검사 및/또는
- 목덜미 투명 도 초음파검사

귀하의 선별검사 결과에는 이러한 검사 결과가 포함됩니다. 선별검사 결과는 특정한 선천성 기형이 있을 위험, 즉 가능성이 있다는 것을 알려줍니다. 예를 들면, 위험의 정도는 40명 중 1명 또는 5,000명 중 1명과 같이 표시할 수 있습니다.

귀하의 선별검사 결과는 “18번 삼염색체증 양성” 이었습니다. 태아에게 18번 삼염색체증이 있을 위험은 \_\_\_\_\_입니다.

## 18번 삼염색체증(Trisomy 18)이란 무엇입니까?

이것은 심한 지적 장애와 매우 심각한 건강 문제를 일으키는 선천성 기형입니다. 18번 삼염색체증은 여분의 18번 염색체가 있으십니다. 염색체란 신체의 모든 세포에 들어 있는 유전 정보 패키지를 말합니다. 선천성 기형은 염색체가 너무 많거나 적을 때 발생합니다.

## 검사 결과가 “양성”이라는 것은 태아에게 실제로 18번 삼염색체증이 있다는 것을 의미합니까?

그렇지 않습니다… 이러한 검사 결과가 나타난 대부분의 여성들은 건강한 정상아를 출산합니다.

## 다음에 취할 조치는 무엇입니까?

태아에게 18번 삼염색체증이 있는지 확실하게 알아보기 위한 추적 검사(2페 이지 참조)를 받아야 합니다.

## **추적 검사...**

주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 제공하는 이 위임 서비스에는 추가 요금이 부과되지 않습니다.

다음과 같은 추적 서비스가 제공됩니다.

- 유전 상담
- 초음파 검사
- 비침습적 산전 검사
- 양수 검사

## **첫 번째 서비스는 유전자 상담입니다**

유전자 상담사는 선별검사 결과와 그의 의미에 대해서 설명합니다. 또한 가족의 병력도 검토합니다. 상담사는 임신부가 받을 수 있는 추적 검사에 대한 정보를 제공합니다.  
**이러한 서비스나 검사는 언제든지 거부할 수 있습니다.**

질문이 있으시면 반드시 상담사에게 문의하십시오.

상담사는 결과가 “양성”으로 나타난 후에 받을 수 있는 몇 가지 검사에 대해 설명할 것입니다. 초음파 검사, NIPT 및 양수 검사에 대해서는 다음 페이지에서 설명합니다.



## 주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 실시하는 초음파 검사

이 검사는 소노그램이라고도 합니다. 이 고수준 초음파 검사는 **15주와 24주 사이에** 실시합니다. 이 검사에서는 특별한 교육을 받은 의사가 매우 상세한 태아의 사진을 찍습니다.

초음파 검사는 태아의 개월 수를 확인하는데 도움을 줍니다. 이 검사는 몇 가지 선천성 기형이나 이상을 발견할 수 있습니다. 그러나, 이 검사는 18번 삼염색체증에 대한 진단검사가 아닙니다.

NIPT 및 양수 검사를 거부하는 경우에도 이 고수준 초음파 검사를 받을 수 있습니다.



## (NIPT) 비침습적 산전 검사

이것은 산모의 혈액에서 발견되는 태아의 DNA에 대한 검사입니다. NIPT는 다운 증후군, 18번 삼염색체증, 13번 삼염색체증 및 일부 성염색체 이상 등, 특정한 염색체 이상을 검사하는데 있어 매우 정확한 검사법으로 간주됩니다. NIPT는 임신 1삼분기(11-14주) 및 2삼분기(15-24주)에 제공됩니다.

NIPT 결과는 약 2주 후에 나옵니다.

## 15-24주 사이에 실시하는 양수 검사

이 진단검사에서는 태아 주위에서 소량의 체액을 채취합니다. 체액을 채취하는 데는 가느다란 바늘을 사용합니다. 태아와는 접촉하지 않습니다. 이 체액에는 태아의 세포가 들어 있습니다. 이 세포에 들어있는 염색체의 수를 세고 조사합니다.

양수 검사를 하면 태아에게 18번 삼염색체증이 있는지 확인할 수 있습니다. 또한 다른 선천성 염색체 기형을 99% 발견할 수 있습니다. 이 검사는 주정부가 승인한 산전 진단 센터에서 의료전문가가 실시하는 경우 안전한 검사로 인정됩니다. 양수 검사로 인한 유산의 위험은 100명 중 1명 이하로 매우 경미합니다.

양수 검사 결과는 약 2주 후에 나옵니다. 대부분의 양수 검사 결과는 정상입니다.

## 18번 삼염색체증이 발견되면 어떻게 해야 합니까?

의사나 유전자 상담사는 18번 삼염색체증에 대한 정보를 제공합니다. 이 선천성 기형이 있는 아기는 심한 지적 장애와 매우 심각한 건강 문제를 일으킵니다. 이러한 아기는 보통 출산전이나 유아기에 사망합니다. 18번 삼염색체증은 미국에서 10,000건의 임신 중에서 약 3건에 발생합니다.

임신을 계속하거나 중단하는 것은 상담 과정에서 논의합니다. 이러한 결정은 전적으로 임신부에게 달려 있습니다.

캘리포니아 산전 선별검사 프로그램은 추적 검사와 상담을 제공한 후에 받는 다른 의료 서비스 비용을 지불하지 않습니다. 치료와 지원 서비스에 대한 의뢰는 제공합니다.

### 기억하십시오.

선별검사 결과가 “양성”으로 나타난 대부분의 여성들은 건강한 정상아를 출산합니다.

# The California Prenatal Screening Program

## (캘리포니아 산전 선별검사 프로그램)

California Department of Public Health  
Genetic Disease Screening Program  
850 Marina Bay Parkway, F175  
Richmond, CA 94804  
866-718-7915 (무료)

더 자세한 정보를 원하시면 저희 웹사이트를 방문하십시오:

[www.cdph.ca.gov/pns](http://www.cdph.ca.gov/pns)

